

令和4年度厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

分担研究報告タイトル：難治性聴覚障害に関する調査研究

研究分担者 中川 尚志（九州大学医学部耳鼻咽喉科）

### 研究要旨

難聴は音声言語コミュニケーションの際に大きな障害を引起す主な原因である。難聴により、日常生活や社会生活の質の低下が起こり、長期にわたって生活面に支障を来す。難治性難聴の診断法・治療法の開発は、重要な課題である。しかし、聴覚障害という同一の臨床症状を示す疾患の中に原因の異なる多くの疾患が混在しており、各疾患の患者数が非常に少なく、効果的な診断法および治療法は未だ確立されていないのが状況である。

本研究では、難治性難聴のうち、発病の機構が明らかではなく、治療法が確立していない希少な疾病で長期の療養を必要とする疾患を対象としている。信州大学を主幹研究施設として、全国統一の症例登録レジストリ（患者データベース）を構築し、臨床情報の収集および分析を行い、診断基準・重症度分類・および科学的エビデンスに基づいた診療ガイドライン等の確立・普及および改正等を行うことを目的としている。本研究施設は、本研究の研究分担を行い、昨年同様に症例の収集と登録を行っていく。

#### A. 研究目的

本研究は、難治性難聴のうち発病の機構が明らかではなく、治療法が確立していない希少な疾病で長期の療養を必要とする疾患を対象としている。信州大学を主幹研究施設として、全国統一の症例登録レジストリ（患者データベース）を構築し、臨床情報の収集および分析を行い、診断基準・重症度分類・および科学的エビデンスに基づい

た診療ガイドライン等の確立・普及および改正等を行うことを目的としている。

患者データベースへの登録疾患として、1. アッシャー症候群 2. 若年発症両側感音難聴 3. ワーデンプルグ症候群 4. BOR 5. 突発性難聴 6. 遅発性内リンパ水腫などが挙げられるが、令和4年度は、これまで登録した症例のフォローアップと、追加の症例登録を行う計画とした。

## B. 研究方法

分担研究施設である九州大学病院耳鼻咽喉科を受診した患者のうち、1. アッシャー症候群 2. 若年発症両側性感音難聴 3. ワーデンブルグ症候群 4. BOR 5. 突発性難聴 6. 遅発性内リンパ水腫 の確実例および疑い例を、全国統一の症例登録レジストリ（主幹研究施設作成）に追加登録する。また、これまでレジストリに登録された患者の臨床像をカルテ記載より追跡調査する。

## C. 研究結果

当院倫理委員会の承認に基づき（許可番号 28-406 許可期間 平成 29 年 2 月 21 日～平成 31 年 3 月 31 日/ 許可番号 2019-124 令和元年 6 月 5 日～令和 6 年 3 月 4 日/ 許可番号 2020-672 許可期間 令和 3 年 2 月 3 日～令和 6 年 3 月 4 日）、令和 4 年度までに当院を受診された、対象疾患症例の症例登録レジストリへの登録を試みた。

本年度の登録症例の内訳は、Usher 症候群レジストリに 1 症例、若年発症型両側性感音難聴レジストリに 4 症例、遅発性内リンパ水腫レジストリに 0 症例、BOR 症例レジストリに 1 症例、突発性難聴レジストリに 0 症例、ワーデンブルグ症候群は 0 例であった。

若年発症型両側性感音難聴レジストリに登録できた症例の総数は 4 症例で、その内訳は女性 3 症例、男性 1 症例であった。4 症例中 1 症例で遺伝子検索されており、EYA4 遺伝子変異が同定された。

レジストリに登録できた遅発性内リンパ水腫症例の総数は 0 症例だった。

BOR 症候群レジストリに登録できた症例は 1 症例であった。性別は男性 1 例で女性 1 例であった。遺伝学的検査は施行されていたが、遺伝子変異は未検出だった。当科では現在、外来聴力フォローのみを行っている。

ワーデンブルグ症候群レジストリに症例は 1 例も登録できなかった。

## D-E. 考察と結論

本年度も、レジストリ登録を継続して行った。大学病院の特性上、Usher や、ワーデンブルグ症候群などの、症候性難聴は、実際の登録症例よりも多く存在すると思われる。今回、登録できた症例は、ワーデンブルグ症候群は 1 例もいなかった。Usher 症候群は 1 症例のみしか登録できなかった。症候群性難聴の患者は、当科で新規に診断される割合よりも、小児科や眼科、内科等からの聴力精査依頼による受診で診断される方が多い。他科との連携がスムーズになれば、寄り多くの症例の登録が可能になると考える。そのため、適切な時期に聴覚補償介入するためには、他科との密な連携をとっていく必要があると考える。

## F. 研究発表

1. 論文発表  
特になし
2. 学会発表  
特になし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得  
特になし

2. 実用新案登録  
特になし

3. その他  
特記事項なし